

ARGUMENTARIO

---

**Día Mundial de las**  
**PERSONAS**  
con **Enfermedades Raras**  
2025

## Introducción

En Europa, las enfermedades raras son aquellas cuya prevalencia está por debajo de 5 por cada 10.000 habitantes. Más de la mitad de las familias con enfermedades poco frecuentes esperan **más de 6 años para lograr un diagnóstico**; especialmente si son adultos y mujeres. A ello se une que **sólo el 6% de las más de 6.417 identificadas en Europa tienen tratamiento**.

La OMS estima que el 7% de la población mundial convive con estas patologías, aunque un reciente estudio concluye en 3.5–5.9%. En términos generales, se estima que hablamos de **300 millones de personas en todo el mundo, 3 de ellas en España**, 30 en Europa, 25 en Norteamérica y 42 en Iberoamérica.

### » ¿QUÉ ES EL DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS?

El próximo **28 de febrero se celebra el Día Mundial de las Enfermedades Raras** para impulsar una movilización mundial que permita posicionar la realidad de estas patologías en la agenda pública. Desde su puesta en marcha en 2008, **cada vez más países se han sumado a esta iniciativa hasta llegar a 106 el año pasado**. Este año, bajo el lema “**Más de lo que puedes imaginar**” se organiza esta campaña global que, en España, aterrizamos desde FEDER alineados con la alianzas europea, iberoamericana e internacional: EURORDIS, ALIBER y RDI, respectivamente.

### » ¿QUÉ ES FEDER?

La **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) nació hace más de 25 años para ser la esperanza de 3 millones de personas** con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias. Para ello, nuestra organización representa la fuerza de **422 organizaciones de pacientes** comprometidas con la investigación, unidas para ofrecer los servicios que las familias necesitan y luchando para garantizar una transformación social que mejore nuestro sistema sociosanitario y permita el acceso en equidad a los recursos.

Juntos, en el marco del Día mundial de las Enfermedades Raras, coordinamos e impulsamos en España una red de solidaridad formada por organizaciones de pacientes, sociedades profesionales y científicas, plataformas afines y entidades solidarias. Gracias a campañas como ésta, logramos -sólo el año pasado- **6.414 impactos en medios de comunicación, más de 10 influencers se sumaron a este día, además de la adhesión de más de 8 cámaras parlamentarias**.

## El foco en las personas

### » OBJETIVO DE LA CAMPAÑA

En FEDER, llevamos décadas trabajando para ser la esperanza de tres millones de personas con enfermedades raras, sin diagnóstico y sus familias. Y por ello, desde 2008 conmemoramos el Día Mundial de las Enfermedades Raras poniendo el foco en sus necesidades. Así, en todos estos años

hemos posicionado los retos de estas patologías en materia de investigación, diagnóstico, tratamiento, trabajo en red, colaboración internacional...

**Este 2025 y bajo el lema 'pERsonas', queremos recordar porque: porque detrás de cada campaña, de cada necesidad, de cada enfermedad, de cada síntoma... detrás de todo esto hay personas y familias.**

En España, se estima que hablamos de más de 3 millones de personas las que, conviven con enfermedades raras, están en busca de diagnóstico o son familiares de estas. Personas que se enfrentan a enfermedades que:

- Una a una, afectan a muy poca gente -lo que hace que exista muy poco conocimiento y experiencia en atenderlas-, pero que, en conjunto, suman como vemos a muchas personas.
- En su mayoría, aparecen en la infancia, son genéticas, graves, discapacitantes y que pueden poner en riesgo la vida de quienes conviven con ellas.
- Apenas se investigan, que tardan una media de más de 6 años en ser diagnosticadas y para las que no hay medicamentos.

**Imaginad lo que todo esto supone para una familia que acaba de iniciar uno de los viajes más apasionantes de su vida: ser padres, traer una nueva vida al mundo.**

**Pero también para todas aquellas personas que, ya adultas, conocen que aquello que les pasa desde que eran pequeños era una enfermedad de la que casi nadie sabe nada.**

**O para aquellas que, un día, amanecieron con unos síntomas tan nuevos como desconocidos que cambiarán su vida, su trabajo, su pareja, su familia... para siempre.**

**O para la comunidad profesional que se enfrenta una enfermedad desconocida.**

Esta campaña, es para todas ellas y para todas las personas que, aún no lo saben, pero que también pasarán por este proceso.

**Pero también para poner sobre la mesa la necesidad de dar continuidad a las políticas públicas de éxito ya en marcha, así como generar nuevas que permitan mejorar la realidad de este colectivo, a través de tres ejes: investigación, diagnóstico y tratamiento bajo un enfoque transversal y social.**

## » EL IMPACTO SOCIAL DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Las personas con enfermedades poco frecuentes y sus cuidadores aseguran estar infelices o tener **depresión hasta tres veces más que el conjunto de la población**. Todo ello, influye de forma negativa sobre el proceso de adaptación a la enfermedad y, por tanto, en la calidad de vida del paciente y su familia. Puede incluso, además, ir en detrimento de los síntomas de la propia enfermedad.

Y es que la enfermedad no sólo son los síntomas, el diagnóstico o el tratamiento. La enfermedad también:

**Condiciona el desarrollo educativo y profesional:** El 43% de las personas afirman haberse sentido discriminadas en algún momento de su vida como consecuencia de su enfermedad. Más de del 40% en el entorno educativo y casi el 30% en el acceso al empleo. De hecho, tan sólo un 34% de las personas con enfermedades poco frecuentes en edad de trabajar cuenta con un empleo.

**Influye en la percepción social y personal** de quien convive con la enfermedad. De hecho, el 43% de las personas afirman haberse sentido discriminadas en algún momento de su vida como consecuencia de su enfermedad.

**Impacta en la economía** del paciente y su familia, afectando al empleo y a los gastos producidos por la enfermedad: Aproximadamente la mitad de las personas con enfermedades poco frecuente no tiene totalmente cubiertos los costes de los productos que necesita para su enfermedad. Estos gastos por enfermedad suponen más del 20% de los ingresos para casi el 30% de estas familias.

**Limita el desarrollo social** del paciente y su familia: Más de la mitad de las personas con enfermedades raras perciben discriminación en sus relaciones sociales, una cuestión que también afecta a otros entornos como las actividades culturales o de ocio.

## » ORIGEN DE ESTE IMPACTO

### Investigación

Existen más de 6.417 enfermedades raras de las que conocemos muy poco, ya que sólo el 20% de ellas están siendo investigadas. En consecuencia, **no conocemos el origen de muchas de estas patologías, pero tampoco su pronóstico ni cómo podemos abordarlas.**

### Diagnóstico

En la actualidad, las herramientas disponibles hacen que el diagnóstico precoz sea una de las necesidades más urgente en enfermedades raras, ya que la detección de estas ahorra un tiempo con el que las familias no suelen contar y, además, abre las puertas a un abordaje de la enfermedad.

Sin embargo, el tiempo medio de consecución de un diagnóstico en España supera los 6 años. **Un periodo de tiempo en el que las familias pasan por muchas pruebas, diagnósticos erróneos o falta de respuestas...** de hecho, hoy sabemos que los errores de diagnóstico representan el 16% de los daños prevenibles en los pacientes y, en consecuencia, en sus familias.

### Tratamiento

Sólo el 6% de las enfermedades raras cuentan con tratamiento farmacológico. Esto da lugar a diferentes realidades que, además, vienen marcadas por la consecución o no de un diagnóstico de forma previa y también por una falta de equidad, ya que entre los pocos que existen no todos son accesibles.

Hoy contamos con 147 medicamentos huérfanos autorizados para comercialización en Europa, pero sólo el 58% de ellos financiados por nuestro Sistema Nacional de Salud. **Saber que no existe cura es tan desolador para las familias como saber que existe un medicamento autorizado al que no pueden acceder.**

## Propuestas de FEDER

- Establecer **sistemas de incentivación fiscal que promuevan la investigación, y la declaración de la investigación en Enfermedades Raras como Acontecimiento de Excepcional Interés Público**. Todo ello acompañado de acciones para optimizar los recursos evitando duplicidades, para lo cual hay que saber qué y donde se está investigando; dando continuidad a programas específicos que ya están en marcha generando conocimiento; y facilitando la transferencia del conocimiento que se genera en la investigación a la atención a las personas. Para ello, es fundamental seguir impulsando también la información epidemiológica: registro (poblacional y de pacientes), información sobre ER **y trastornos raros sin un diagnóstico determinado**.
- Asegurar un acceso rápido y en condiciones de equidad a las pruebas de **diagnóstico**, especialmente a las genéticas contando con **profesionales que interpreten los datos, que informen adecuadamente a las familias y que los acompañen para que puedan disponer de un diagnóstico preciso. Para ello es fundamental** la implementación de la Medicina Personalizada y de Precisión con los recursos y profesionales adecuados.
- Lograr el acceso en tiempo y condiciones de equidad a los **medicamentos** autorizados en Europa y agilizar el proceso de financiación,

Este abordaje de las enfermedades raras desde estos tres ejes debe ir acompañado de la incorporación de la participación de los pacientes y las entidades que los representan, en aquellas decisiones que les afecten; así como de una visión transversal y social, incorporando:

- La **atención integral**, humanizando la atención sanitaria, asegurando el acceso equitativo a servicios como logopedia, rehabilitación, terapia ocupacional o fisioterapia, así como, a cuidados paliativos pediátricos. Todo ello con especial atención a la atención en salud mental de pacientes y sus familias y disponiendo de una atención sociosanitaria.
- Garantizar el acceso a los **servicios sociales**, mejorando la valoración de la discapacidad en tiempo e identificando estrategias de coordinación sociosanitaria entre Sanidad y Servicios Sociales.
- Impulsando la **inclusión social**, educativa y laboral; tanto en el aula atendiendo a las necesidades sociosanitarias del alumnado y, fortaleciendo la formación de los profesionales, poniendo también el foco en la atención a los menores del Sistema de Protección a la Infancia. Así como en el ámbito laboral, superando entre otros las barreras de la jubilación anticipada y mejorando la

prestación por cuidado de hijo con enfermedad grave. Todo ello como formar de contribuir al desarrollo pleno de las personas con Enfermedades Raras.

- Consolidando la **formación** especializada a los futuros profesionales de todos los ámbitos: clínicos y sociales.

**Y todo ello, unificado bajo el paraguas de la actualización de la Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud** y su implementación a nivel autonómico; así como el compromiso de nuestro país en el impulso de un Plan de Acción Europeo Integral y de una futura Resolución de la OMS en la materia.

## Bibliografía

1. COMISIÓN EUROPEA. Las Enfermedades Raras: Un reto para Europa. 2008. Disponible en línea: [https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/Las%20ER%20Un%20reto%20para%20Europa\\_Comicaci%C3%B3n%20del%20Comisi%C3%B3n\\_2008.pdf](https://enfermedades-raras.org/images/doc/obser/Las%20ER%20Un%20reto%20para%20Europa_Comicaci%C3%B3n%20del%20Comisi%C3%B3n_2008.pdf)
2. ISCI, FEDER, CENTRO CREER. Determinantes del retraso diagnóstico: repercusión social y familiar. 2022. <https://www.mdpi.com/1648922>
3. EURORDIS. Revisions for the better: How Europe should boost the development of rare disease medicines. Disponible en línea: <https://www.eurordis.org/es/revisions-for-the-better/>
4. Stéphanie Nguengang Wakap, Deborah M. Lambert, Annie Oly, Charlotte Rodwell, Charlotte Gueydan, Valérie Lanneau, Daniel Murphy, Yann Le Cam & Ana Rath. Estimación de la prevalencia acumulada de puntos de enfermedades raras: análisis de la base de datos Orphanet. 2019. Disponible en línea: <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>
5. RARE DISEASES DAY. <https://www.rarediseaseday.org>
6. WHO. Día Mundial de la Seguridad del Paciente. <https://www.who.int/es/campaigns/world-patient-safety-day/world-patient-safety-day-2024>